

Universitat Politècnica de València
Resumen en Castellano

Diseño y Desarrollo de un Sistema de Información Genómica Basado en un Modelo Conceptual Holístico del Genoma Humano

Disseny i Desenvolupament d'un Sistema d'Informació Genòmica Basat en un Model Conceptual Holístic del Genoma Humà
Design and Development of a Genomic Information System Based on a Holistic Conceptual Model of the Human Genome

Resumen:

Entender el genoma es un desafío de primer nivel, y esto se debe en gran parte a la gran cantidad de información existente en el dominio. Gracias a la aplicación de tecnologías NGS (*Next-Generation Sequencing*) se han generado enormes cantidades de datos -nuevos-, por lo que es fundamental construir estructuras que permitan *organizar, procesar y explorar* los datos con el fin de lograr un máximo provecho de la información y mejorar la comprensión del genoma humano.

En este estudio se define un marco de trabajo centrado en el uso del *Modelado Conceptual* como estrategia esencial para la búsqueda de soluciones. En el campo médico este enfoque de desarrollo de software está ganando impulso por su impacto en el trabajo realizado por *genetistas, laboratorios clínicos y bioinformáticos*. Entender el genoma es un dominio de aplicación muy interesante debido a dos aspectos fundamentales: 1) en primer lugar, por las implicaciones sociológicas que supone plantearse la posibilidad de entender el lenguaje de la vida. 2) y, en segundo lugar, desde una perspectiva más práctica de aplicación en el ámbito clínico, debido a su repercusión en la generación de diagnósticos genómicos, los cuales juegan un papel importante dentro de la *Medicina de Precisión*.

En esta Tesis Doctoral se propone utilizar un *Modelo Conceptual del Genoma Humano* (MCGH) como base fundamental para la generación de *Sistemas de Información Genómicos* (GeIS), con el objetivo de facilitar una conceptualización del dominio que permita i) alcanzar un conocimiento preciso del dominio y ii) ser capaces de llegar a una medicina de precisión (personalizada). Es importante resaltar que este Modelo Conceptual debe permanecer en constante crecimiento debido a los nuevos aportes que surgen en la comunidad científica.

En este trabajo de investigación se presenta la evolución natural del modelo, así como un ejemplo de extensión del mismo, lo que permite comprobar su extensibilidad conservando su definición inicial. Además, se aplica el uso de una metodología (SILE) sistemática para la obtención de los datos desde los distintos repositorios genómicos, los cuales serán explotados a través herramientas software basadas en modelos conceptuales.

Mediante el uso de este *Modelo Conceptual holístico del Genoma Humano* se busca comprender y mejorar el compromiso ontológico con el dominio *-genómico-*, y desarrollar *Sistemas de Información Genómicos* apoyados en *Modelo Conceptuales* para ayudar a la toma de decisiones en el entorno bioinformático.

